

Äran av den tidiga diagnostiken ska i mycket tillkomma dr Retts mottagnings-sköterska. Hon tyckte att vissa av dr Retts patienter var påtagligt lika varandra och påpekade det för honom. Han frågade hur många det rörde sig om, och hon svarade att det var fem till tio flickor. Han bad henne kalla in dem allihop till en och samma dag, och då blev bilden tydlig också för honom. Flickor i olika åldrar, ataktiska och djupt utvecklingsstörda, satt nästan alla och vred sina händer en sommar dag i väntrummet utanför Freuds gamla mottagning. Nästan ingen kunde gå eller tala eller gripa ett föremål. Dr Rett tog blodprov på dem alla, satte provrören i sitt fönster och skickade dem följande dag till laboratoriet på universitetssjukhuset. Han tänkte inte på att allt blod som står i värme bildar ammoniak.

Dr Rett gjorde en utmärkt klinisk beskrivning av flickornas symtom, men angav helt felaktigt hyperammonemi som orsak. Ingen annan var särskilt intresserad av fenomenet, och dr Rett stod ensam med sin iakttagelse. Han insåg att han hittat en ny sjukdom och publicerade den i en tyskspråkig medicinsk tidskrift, men ingen trodde på honom. Han engagerade sig i politiken, kanske i en viss besvikelse, och blev uppenbarligen tillfrågad om en hög position. I det läget bevisade han lyckligtvis den barnneurologiska konferensen i Toronto, trots sin närmast obefintliga engelska. Men flickorna på diabilderna kände han igen, och dr Andreas Rett fick äntligen luft under vingarna och det erkännande han var värd.

Dr Rett blev sjuklig och tvingades välja mellan politiken och barnneurologin. Hans hustru gjorde det mycket klart för honom. »Als Politiker wird's nichts mit deinem Syndrome!« lär hon ha förkunnat med sin barska stämma. Då valde dr Rett bort politiken, men hade inte så många verksamma år kvar. Som värd för ytterligare en konferens om Retts syndrom 1988 fick han en kollaps och tvingades lämna över klubban till professor Hagberg. Dr Rett försökte några år uppätt-



BENGT HAGBERG

»Hur kunde Duchenne en vacker dag upptäcka en sjukdom som fanns redan på Hippokratets tid?«
J M Charcot

hålla en del verksamhet från sjuksängen men avled i mitten av 1990-talet.

J M Charcot sa: »Sjukdomarna är desamma, de förändras inte. Det är vårt sätt att iaktta patienten som måste förändras för att diagnostiken ska gå framåt.« Neurologer över hela världen, genetiska forskare och inte minst de tusentals flickor och kvinnor som nu är diagnostiserade med klassiskt Retts syndrom, i Sverige ca 240 stycken, har anledning att känna stor tacksamhet mot dr Rett och hans mottagnings-sköterska. De lyckades i Charcots anda förändra sitt sätt att se på dessa flickor och hitta en helt okänd sjukdom, som sannolikt funnits i årtusenden.

Retts syndrom är fortfarande en gåta i många avseenden och betydelsefull från forskningssynpunkt, vilket avspeglas i stora samlingspublikationer [6, 7]. Man har i dag på dessa flickor identifierat enstaka gener som är av betydelse för stora delar av hjärnans tillväxt och utveckling under en viss period av spädbarnstiden; för motorik, kognition och kommunikation. I USA har man på forskningslaboratorier framställt råttor med Retts syndrom och i Edinburgh Rettmöss. Dessa blir synnerligen användbara för den fortsatta forskningen om gener som styr hjärnans utveckling [8]. Dr Rett, i sin tur, beskrev sitt kliniska syndrom helt rätt men kom snett när han försökte tolka orsaken.

*

Tack till min främste sagesman professor Bengt Hagberg.

Bengt Lagerkvist
docent

Läs mer Referenslista <http://lartarkiv.lakartidningen.se>

Citatet

Francis Bacon:

»Hustrun är den unge mannens älskarinna, den medelålders mannens kamrat och den gamle mannens vårdarinna.«

Francis Bacon (1561–1626) är mest känd för sina »Essäer«, varur detta citat härstammar. Bacon – inte att förväxla med sin den bisarrt expressionistiskt besatte, homosexuelle och alkoholiserade konstnären med samma namn (1909–1992) – var baron of Verulam, statsman, filosof men också en vetenskaplig nytänkare. Han skrev i »Novum organon« att han ville skänka vetenskapen ett nytt verktyg, bestående av den induktiva metoden att formulera generella lagar på grundval av enskilda iakttagelser och experiment.

Bacon vände sig mot ett okritiskt accepterande av gamla auktoritetens uppfattning, såsom Aristoteles, och förebådade därmed den kommande, på experi-

mentet baserade, forskningsmetoden. Fortfarande såg många av hans samtida de grekiska filosoferna som oomkullrunneliga vetenskapliga auktoriteter, vilka inte kunde ifrågasättas.

Bacon avsattes 1621 från sin befattning som lordkansler efter att ha överbevisats om att ha tagit mutor som domare – intet är nytt under solen. Bacon berövades dock alla sina höga positioner – här rådde ordning och reda!

Bacon tillhörde den inre kretsen i Elisabet I:s hov och var alltså samtida med V Shakespeare. Hans namn har figurerat bland de tänkbara alternativa spökförfattarna till Shakespeare, men detta uppfattas numera som mycket osannolikt.



FRANCIS BACON, 1561–1626, filosof, vetenskapsman och statsman.
Foto: IBL Bildbyrå

Stephan Rössner
professor, Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge